

**39° CONGRESO ARGENTINO DE  
PEDIATRÍA  
CIUDAD DE ROSARIO  
25 DE SETIEMBRE DE 2019**

**Tema: *ENFERMEDADES POCO  
FRECUENTES. ROL DEL PEDIATRA***

**Dr. Pablo Christian Barvosa**

Médico Pediatra  
Médico Principal del Área Ambulatoria- Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan  
Ex Secretario del Grupo EPF de la Sociedad Argentina de Pediatría

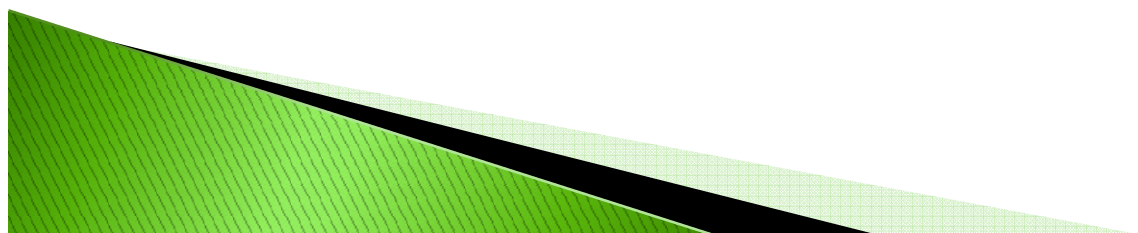


# Niños con Enfermedades Poco Frecuentes y No Tan Raras



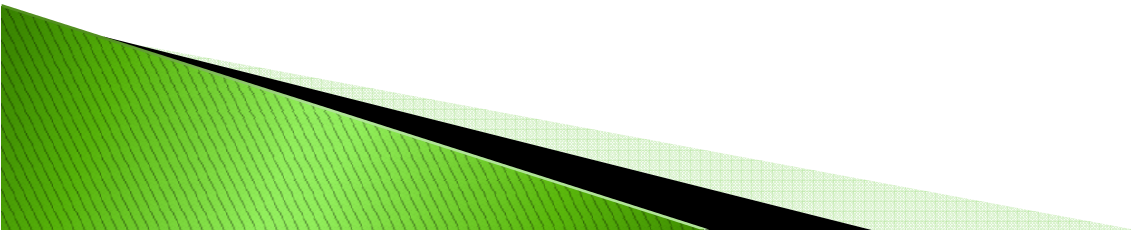
- ▶ Aproximadamente el 3% de los niños padecen enfermedades poco frecuentes que los clasifica como niños con necesidades especiales.

*Stein R., Bauman U. et al. Framework for identifying children who have chronic conditions: the case for a new definition. J Pediatr 1993; 122:342-347.*



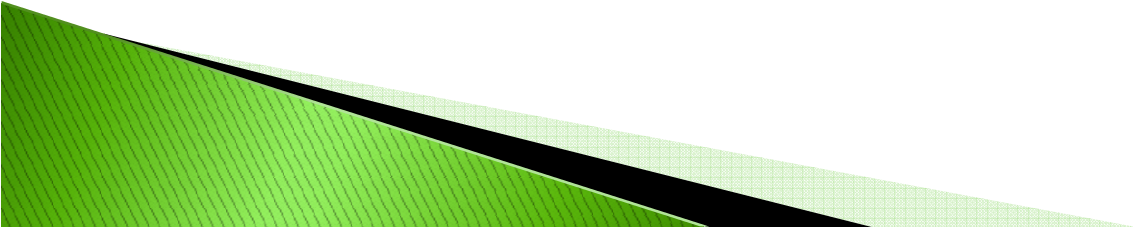
# Enfermedades Poco Frecuentes



- ▶ Más de la mitad comienzan a manifestarse en los primeros años de vida y muchas de ellas generan el impacto típico de las condiciones crónicas discapacitantes o mortales.
- 

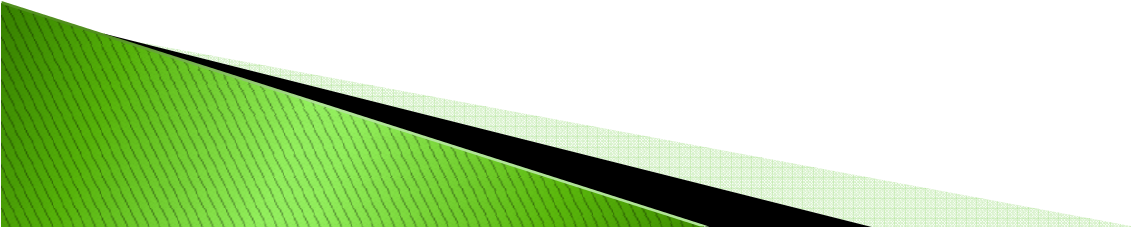
# Enfermedades Poco Frecuentes



- ▶ Muchas no tienen cura y producen una gran carga, no solo para el paciente y su familia, sino también para los profesionales intervinientes, el sistema de salud y la sociedad en su conjunto.
- 

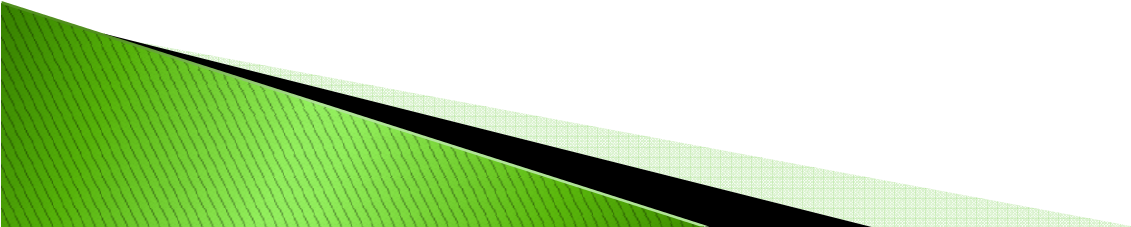
# Enfermedades Poco Frecuentes



- ▶ El avance de la medicina de las últimas décadas ha determinado un cambio en el campo de la pediatría moderna. En la actualidad el concepto de nueva morbilidad pediátrica incluye a este tipo de enfermedades además de aquellas que afectan al desarrollo, las relacionadas a alteraciones psicosociales y los sobrevivientes de las nuevas terapéuticas.
- 

# Pesquisa



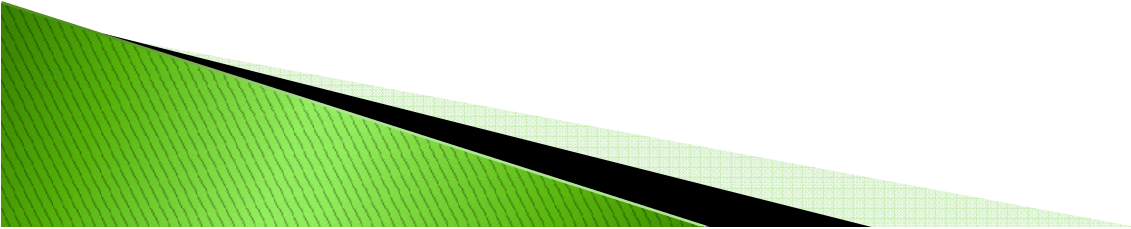
- ▶ La importancia de la **detección precoz** de algunas de estas enfermedades radica en poder tratarlas tempranamente para poder favorecer la evolución de los pacientes. En un futuro cercano, los avances científicos y tecnológicos permitirán que muchas más de ellas cambien drásticamente su evolución.
- 

# Dificultad Diagnóstica

- ▶ Estudios han evidenciado que en EE.UU. más de un tercio de los pacientes que padecen EPF presentaron un retraso diagnóstico mayor a un año. La situación es peor en Europa en donde se estima que más del 25% de los pacientes tienen retraso diagnóstico mayor a los 5 años y en ocasiones hasta de 30 años.
- ▶ Carecemos de estadísticas locales pero sabemos que muchos pacientes en nuestro medio tienen, no solo mucho retraso diagnóstico, sino múltiples consultas hechas sin un hilo conductor y libradas a la buena voluntad de los consultores intervinientes.

# Diagnóstico Específico



- ▶ El diagnóstico específico permite interpretar el origen de los distintos signos y síntomas como así también conocer la evolución de la enfermedad y las opciones terapéuticas apropiadas.
  - ▶ Favorece también la relación entre familias que se encuentran en una similar situación y compartir con ellas las problemáticas comunes y el desarrollo de estrategias para poder superarlas.
- 



# Sospecha

- ▶ Dado que muchos de los signos y síntomas de presentación de las EPF son prevalentes y comunes a muchas otras enfermedades los pediatras debemos jerarquizarlos en función de su evolución: repetición, intensidad, severidad, progresión y morbimortalidad familiar para darle una trascendencia distinta que justifique la evaluación diagnóstica adecuada.

# Signos y Síntomas de enfermedades poco frecuentes

- ▶ Discapacidad Intelectual
  - ▶ Retraso del crecimiento
- ▶ Alteraciones antropométricas
  - ▶ Alteraciones del perímetro cefálico
- ▶ Insuficiencia de algún órgano o sistema
  - ▶ Vómitos crónicos o cíclicos
    - ▶ Ictericia
    - ▶ Apneas
  - ▶ Hepatomegalia
  - ▶ Esplemomegalia

# Signos y Síntomas de enfermedades poco frecuentes

- ▶ Dismorfias
- ▶ Diarrea crónica
- ▶ Olor peculiar de piel u orina
- ▶ Eczemas refractarios al tratamiento
- ▶ Síntomas neurológicos intermitentes o progresivos
  - ▶ Convulsiones
  - ▶ Hipotonía
- ▶ Enfermedad pulmonar obstructiva crónica
- ▶ Infecciones severas reiteradas : abscesos, neumonías, sepsis
  - ▶ Internaciones frecuentes
  - ▶ Antecedentes familiares de EPF
- ▶ Antecedentes de mortinatos familiares

# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Anamnesis sospechosa

- ▶ Hermanos fallecidos por causa dudosa, muerte súbita o con diagnóstico de sepsis.
- ▶ Consanguinidad entre los padres.
- ▶ Hígado graso materno durante el embarazo.
- ▶ Niño anteriormente sano que se presenta agudamente con síntomas graves, algunas veces desencadenados por ayuno o por una enfermedad intercurrente leve, como un resfrío o por un cambio reciente de la alimentación como la incorporación de leche de vaca, de carne, frutas o azúcar.

# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Anamnesis sospechosa

- ▶ El rechazo de alguno de los alimentos, previamente mencionados.
- ▶ La presencia de vómitos cíclicos.
- ▶ El retraso de crecimiento acompañado de algún otro signo.
- ▶ Algunos pacientes que deambulan pueden manifestar dolores en los miembros o intolerancia al ejercicio

# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Signos clínicos sospechosos

- ▶ Niño gravemente enfermo de presentación aguda o sobreaguda con un cuadro que podría ser diagnosticado como secundario a infección, intoxicación o deficiencia de nutrientes.
- ▶ Hiperventilación (que puede ser causada por acidosis metabólica o ser de origen central si el paciente tiene elevación del amoníaco plasmático).
- ▶ Síntomas neurológicos intermitentes: trastornos del sensorio y/o convulsiones que no se corresponden con un síndrome epiléptico clásico y/o ataxia.

# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Signos clínicos sospechosos

- ▶ Retraso madurativo evolutivo.
- ▶ Apneas.
- ▶ Olor peculiar en orina o piel (pie sudado, azúcar quemada, orina de gato, moho).
- ▶ Hepatomegalia o esplenomegalia.

# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Signos clínicos sospechosos

- ▶ Trastornos del tono muscular.
- ▶ Macrocefalia.
- ▶ Dismorfias, o macroglosia, o cara de muñeca.
- ▶ Hidropesía fetal.
- ▶ Insuficiencia hepática.
- ▶ Fallo multisistémico.



# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Signos clínicos sospechosos

- ▶ Miocardiopatía.
- ▶ Cataratas, opacidad corneana, luxación del cristalino.
- ▶ Angioqueratomas.
- ▶ Sospecha de accidente cerebrovascular.
- ▶ Alopecia.

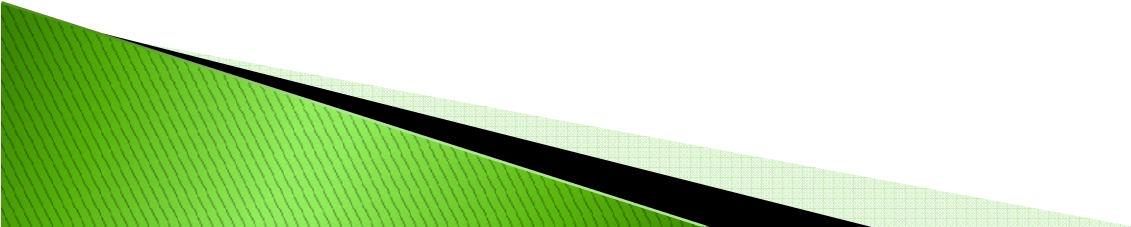
# Situaciones en las cuales debe sospecharse Error Congénito del Metabolismo

## Datos de laboratorio sospechosos

- ▶ Anemia, neutropenia, plaquetopenia
- ▶ Acidosis metabólica o alcalosis respiratoria compensada o no (*prestar atención al valor de bicarbonato plasmático*)
  - ▶ Anión restante elevado  $[Na-(Cl+CO_3H)]$  normal:  $12 \pm 4$ 
    - ▶ Hipoglucemia o hiperglucemia
  - ▶ Urea baja en ausencia de ayuno proteico
    - ▶ Aumento de enzimas hepáticas
    - ▶ Aumento de amonio plasmático
      - ▶ Aumento de ácido láctico
        - ▶ Aumento de CPK
      - ▶ Colesterol elevado o bajo
      - ▶ Ácido úrico elevado o bajo
- ▶ Cetonuria en la primera orina emitida por el paciente cuando consulta  
Recordar que su presencia en un recién nacido es siempre patológica
- ▶ Signos bioquímicos de tubulopatía: discordancia entre el pH plasmático y urinario
  - ▶ Signos bioquímicos de insuficiencia hepática

# “Shopping” Médico



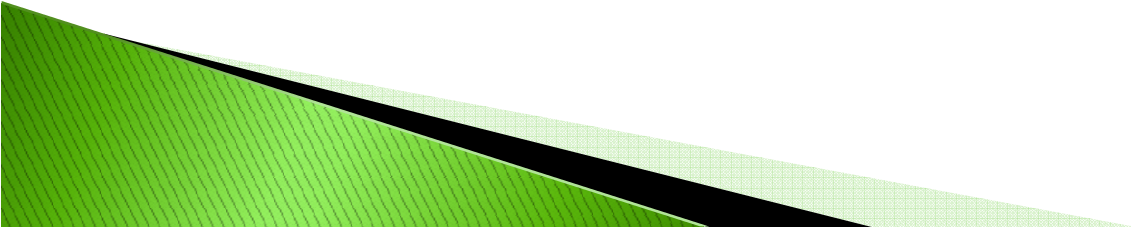
- ▶ Es frecuente y comprensible que ante la falta de resolución de los problemas los padres inicien peregrinaje por distintos profesionales. Esto incrementa la incertidumbre familiar y profesional.
- 

# Impacto Funcional

- ▶ Un estudio francés reciente concluye que el 26% de las discapacidades están determinadas por una EPF. Se estima que al menos la mitad de las EPF tienen su comienzo en la edad pediátrica. Frecuentemente causan importante impacto en la escolarización siendo ésta, en ocasiones, imposible.

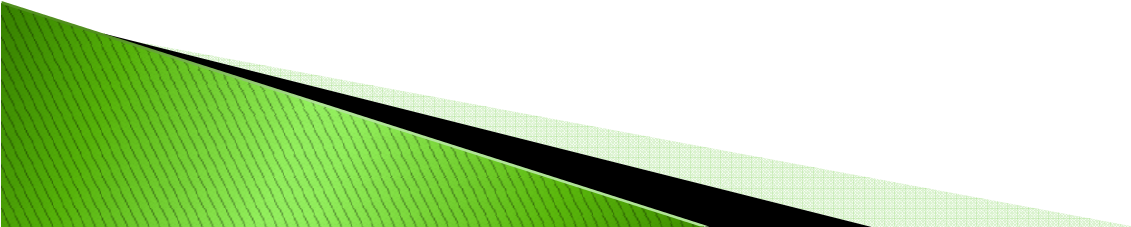
# Disfuncionalidad



- ▶ Las familias de los niños que padecen este tipo de enfermedades suelen experimentar importante **disfunción psicosocial** debido a aislamiento social, desempleo, problemas económicos y laborales.
- 

# Transición



- ▶ La transición a la medicina del adulto es también un problema habitual para las familias que no suelen encontrar prestadores capacitados para la atención de pacientes con una sobrevida inusual en tiempos recientes.
- 

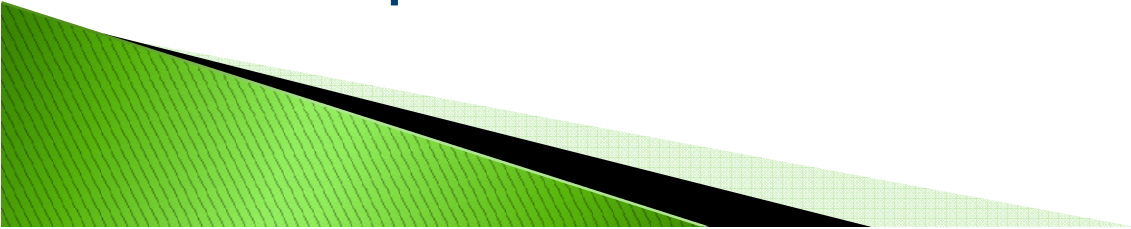
# Dificultades Frecuentes



- ▶ Error diagnóstico.
- ▶ Tratamientos costosos.
- ▶ Atención médica fraccionada.
- ▶ Falta de acceso a las terapias.
- ▶ Poca articulación entre los distintos estamentos del equipo de salud.
  - ▶ Falta de Certificado de Discapacidad.
  - ▶ Tratamiento específico no disponible.
- ▶ Dificultades para implementar tratamientos no específicos.
  - ▶ Escasa supervisión y adecuación de las terapias.

# Segunda opinión

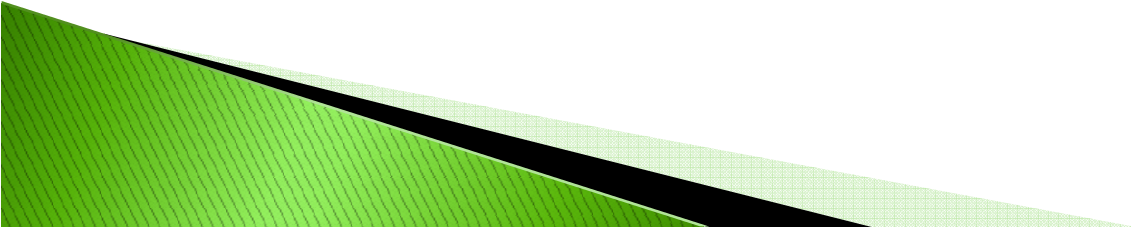


- ▶ Es un signo de grandeza profesional satisfacer las necesidades de una segunda opinión que frecuentemente tienen los padres.
  - ▶ Debemos intentar saldar las dudas y en caso que la familia lo necesite debemos acompañarlos y contenerlos en su búsqueda.
- 



# Coordinación



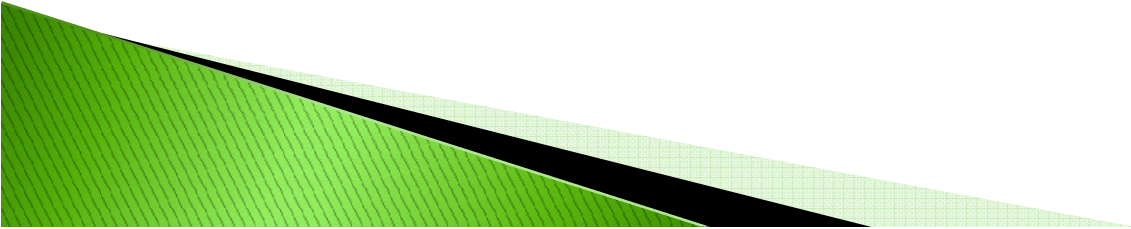
- ▶ Una función adicional a cumplir por el médico de cabecera es la **coordinación de la atención**.
  - ▶ Este tipo de pacientes requiere considerar los vínculos con
    - el sistema de salud
    - las asociaciones familiares
    - los recursos educativos y recreativos
- 

# Problemática Común

- ▶ El duelo ante el Diagnóstico: Hablar reiteradamente con padres y niños
- ▶ Limitaciones funcionales y oportunidades del desarrollo.
  - ▶ Síndrome del niño vulnerable
- ▶ Padres con mayor riesgo de problemas físicos, emocionales y divorcio
  - ▶ Hermanos estigmatizados (enfermedades visibles)
- ▶ Hermanos abandonados y con responsabilidades de adultos
  - ▶ Cuidado de otros hermanos y del enfermo
    - ▶ Presión financiera
    - ▶ Aislamiento social
  - ▶ Impacto en los tiempos de transición
- ▶ Impacto Emocional de la Incertidumbre

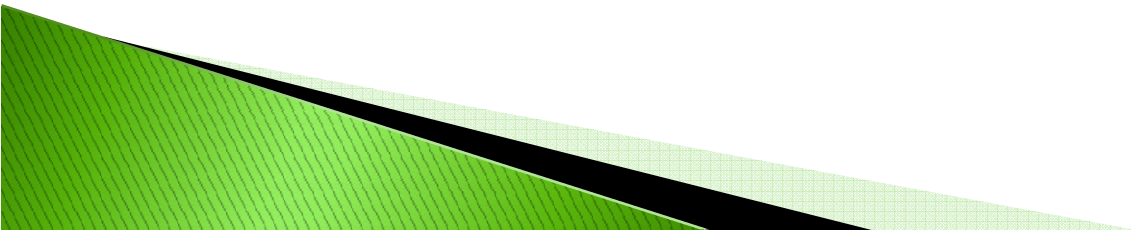
# Expertiz familiar



- ▶ Los padres son los expertos en el manejo de sus hijos y frecuentemente queda en evidencia que los profesionales aprendemos de ellos.
- 

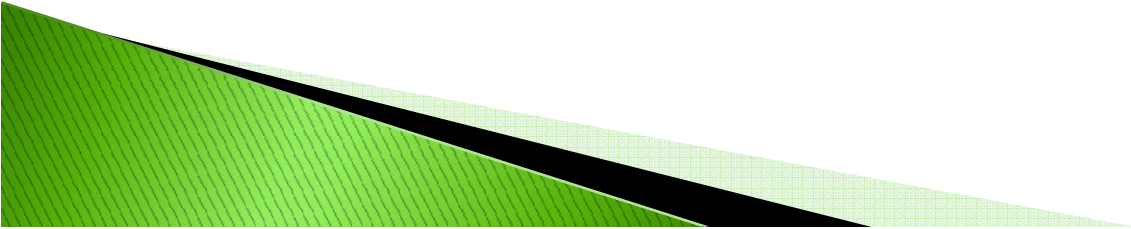
# Pediatría Centrada en la Familia



- ▶ Familias socias en el cuidado
  - ▶ Padres expertos
  - ▶ Disminuir al mínimo la carga familiar
  - ▶ Participación y preparación del niño
  - ▶ Información alarmante y el Derecho a segunda opinión
  - ▶ Coordinación de la atención: sistema de salud, asociación de familias, recursos educativos, recreativos
- 

# Valoración



- ▶ Los padres requieren y valoran la Honestidad del Pediatra:
    - Compartir Incertidumbre
    - Buscar información adicional
- 

*“Los médicos inferiores tratan la enfermedad de un paciente. Los médicos mediocres tratan al paciente como una persona. Los médicos mejores tratan a la comunidad en conjunto”*

Huang Dee Nai–Chang,  
Primer Texto Médico Chino, Año 2600 A.C.

